

Overview of Newborn Screening for Galactosemia – For Parents

What is newborn screening?

Before babies go home from the nursery, they have a small amount of blood taken from their heel to test for a group of conditions. One of these conditions is **galactosemia**. Babies who screen positive for galactosemia need follow-up tests done to confirm they have galactosemia. **Not all babies with a positive newborn screen will have galactosemia.**

What is galactosemia?

Galactosemia is an **inherited** (passed from parent to child) condition that changes the way a person's body uses a sugar called **galactose**. Galactose is part of another sugar called **lactose**, which is the main type of sugar found in milk and other milk products.

A person with **classic galactosemia** is missing an **enzyme** (a protein that helps our bodies function) called **galactose-1-phosphate uridyl transferase** (also called **GALT**). When this enzyme does not work properly, galactose cannot be digested (or broken down). Because people with galactosemia cannot break down galactose, it builds up in their blood.

There are **galactosemia variants** (other types of galactosemia) that occur when a person has low levels of GALT. People with galactosemia variants usually have milder symptoms.

What causes galactosemia?

Everyone inherits two copies of the GALT gene (one from our fathers and one from our mothers). Sometimes these genes have changes (also called mutations) that prevent the gene from working correctly. In order for a person to have galactosemia, he or she must have two GALT gene changes. People with one GALT gene change do not have galactosemia.

What are the symptoms of galactosemia?

Every child with galactosemia is different. Most babies with galactosemia will look normal at birth. Symptoms of galactosemia can appear shortly after birth if a baby with galactosemia does not receive treatment. Some of the symptoms of untreated galactosemia include feeding problems, diarrhea, infection, vomiting, liver damage, cataracts (cloudiness in the eyes) and poor weight gain or growth.

What is the treatment for galactosemia?

There is no cure for galactosemia. However, there is a treatment that can help with the symptoms. Babies and children with galactosemia should follow a diet that is free of galactose and lactose. Some foods that contain galactose or lactose are:

- Milk and milk products
- Any foods or drugs that contains lactose, casein, caseinate, lactalbumin, curds, whey, or whey solids

A person with galactosemia will need to be on this special diet for his/her entire life..

If your baby had a positive newborn screen for galactosemia or a galactosemia variant, he/she should start drinking a soy-based formula immediately.

What happens next?

Although there is no cure for galactosemia, good medical care makes a difference. Children with galactosemia should see a Metabolic Geneticist (a doctor who specializes in galactosemia and other related conditions) as well as their pediatrician. Your child's doctor will work with the Metabolic Geneticist to coordinate any treatment, tests, or appointments that your child needs.

Where is Indiana's Metabolic Genetics Clinic?

Indiana's Metabolic Genetics Clinic is located at Riley Hospital for Children in Indianapolis. You can reach the Metabolic Genetics Clinic by calling (317) 274 – 3966.

Where can I get more information about galactosemia?

- STAR-G - <http://www.newbornscreening.info/Parents/otherdisorders/Galactosemia.html>
- Region 4 Genetics Collaborative - http://region4genetics.org/family_resources/gc_galactosemia.aspx

Generalidades de la valoración del recién nacido para galactosemia – para los padres

¿Qué es la valoración del recién nacido?

Antes de que los bebés se vayan a casa de la unidad neonatal, se les toma una pequeña muestra de sangre del talón para realizar pruebas de un grupo de afecciones. Una de estas afecciones es la **galactosemia**. Los bebés que obtienen un resultado positivo de galactosemia necesitan pruebas de seguimiento para confirmar que tienen la galactosemia. **No todos los bebés con una valoración positiva al nacer tendrán galactosemia.**

¿Qué es galactosemia?

La galactosemia es una afección heredada (pasada de padre a hijo) que cambia la forma como el cuerpo de una persona utiliza un azúcar llamado **galactosa**. La galactosa es parte de otro azúcar llamado **lactosa**, el cual es el tipo principal de azúcar que se encuentra en la leche y en otros productos lácteos.

A una persona con **galactosemia clásica** le hace falta una **enzima** (una proteína que ayuda a nuestros cuerpos a funcionar) llamada **galactosa-1-fosfato uridiltransferasa** (también llamada **GALT**). Cuando esta enzima no funciona correctamente, no se puede digerir (o descomponer) la galactosa. Debido a que las personas con galactosemia no pueden descomponer la galactosa, se acumula en su sangre.

Existen **variantes de galactosemia** (otros tipos de galactosemia) que ocurren cuando una persona tiene niveles bajos de GALT. Normalmente, las personas con variantes de galactosemia tienen síntomas más leves.

¿Qué causa la galactosemia?

Todos heredamos dos copias del gen GALT (uno de nuestro padre y uno de nuestra madre). Algunas veces estos genes tienen cambios (también llamados mutaciones) que impiden que el gen funcione correctamente. Para que una persona tenga galactosemia, debe tener dos cambios del gen GALT. Las personas con un cambio de gen GALT no tienen galactosemia.

¿Cuáles son los síntomas de la galactosemia?

Cada niño con galactosemia es diferente. La mayoría de los bebés con galactosemia parecen normales cuando nacen. Los síntomas de galactosemia pueden aparecer poco tiempo después del nacimiento si un bebé con galactosemia no recibe tratamiento. Algunos de los síntomas de la galactosemia no tratada incluyen problemas de alimentación, diarrea, infección, vómito, daño en el hígado, cataratas (nubosidad en los ojos) y poca ganancia de peso o crecimiento.

¿Cuál es el tratamiento para la galactosemia?

No hay cura para la galactosemia. Sin embargo, existe tratamiento que puede ayudar con los síntomas. Los bebés y los niños con galactosemia deben seguir una dieta que no tenga galactosa ni lactosa. Algunos alimentos que contienen galactosa o lactosa son:

- Leche y productos lácteos
- Cualquier alimento o medicamento que contenga lactosa, caseína, caseinato, lactoalbúmina, requesón, suero o sólidos de suero

Una persona con galactosemia tendrá que seguir una dieta especial toda su vida.

Si su bebé tuvo una valoración positiva de galactosemia o de una variante de galactosemia al nacer, debe empezar a tomar leche de soya inmediatamente.

¿Qué ocurre después?

Aunque no hay cura para la galactosemia, una buena atención médica puede marcar la diferencia. Los niños con galactosemia deben consultar a un genetista del metabolismo (un doctor que se especializa en galactosemia u otras afecciones relacionadas) así como al pediatra. El doctor de su hijo en conjunto con el genetista del metabolismo coordinará cualquier tratamiento, prueba, o cita que su hijo necesite.

¿Dónde se encuentra La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana?

La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana se encuentra en el Hospital para Niños Riley en Indianápolis. Usted puede comunicarse con la clínica al teléfono (317) 274 – 3966.

¿Dónde puedo obtener más información acerca de la galactosemia?

- STAR-G - <http://www.newbornscreening.info/Parents/otherdisorders/Galactosemia.html>
- Region 4 Genetics Collaborative - http://region4genetics.org/family_resources/gc_galactosemia.aspx